

Mer enn 30.000 med sjeldne diagnoser

Det finnes i dag om lag 30 000 mennesker i Norge med en sjelden diagnose. Helsemyndighetene tror det reelle tallet er høyere og forventer at den medisinske utviklingen vil føre til at flere blir diagnostisert med sjeldne tilstander.

Hva er en sjelden diagnose?

Verdens helseorganisasjon WHO anser en diagnose som sjelden hvis det er mindre enn 100 mennesker pr million som har diagnosen. I Norge regner vi derfor en diagnose som sjelden hvis det er under 500 personer i landet som har den. De fleste sjeldne diagnosene er medfødte og arvelige. Noen ganger er sykdommen tydelig allerede før eller ved fødselen, i andre tilfeller gir ikke sykdommen utslag før senere i livet.

Forventer økning i diagnoser og diagnostiserte

Noen av de sjeldne diagnosene er lette å stille. Andre er vanskelige og sammensatte. Det finnes derfor en del som ikke får stilt diagnosen selv om de har en sjelden tilstand. Mange av sykdomsgruppene legene beskriver i dag, består dessuten av ulike undergrupper som krever forskjellig behandling. I fremtiden vil den medisinske vitenskapen trolig kunne skille lettere mellom disse. Genetisk forskning vil også gjøre det lettere å stille diagnosen hos flere. Derfor forventes det at både antall sjeldne diagnoser og personer som blir diagnostisert med dem vil øke i tiden som kommer.

Kompetansesentra for sjeldne diagnoser

I Norge finnes det en rekke landsdekkende kompetansesentra som har fått ansvar for å samle, utvikle og spre kunnskap om et utvalg sjeldne diagnoser hver. Frambu er det største av disse sentrene med over 100 diagnoser. Her finner du en oversikt over diagnosene Frambu arbeider med.

Sjelden telefon

For informasjon om andre sjeldne tilstander, kontakt servicetelefonen for sjeldne tilstander i Sosial- og helsedirektoratet på telefon 800 41710 (**gratis å ringe**). Her kan du få informasjon om sjeldne diagnoser og om tjenestetilbudene som finnes for ulike grupper. Les mer om servicetelefonen hos Sosial- og helsedirektoratet.

Sjeldne tilstander på nett

Rarelink er et nordisk nettsted som inneholder en kvalitetssikret samling lenker til informasjon om sjeldne tilstander som har blitt publisert på statlig oppdrag i Norge, Sverige, Danmark og Finland. Frambu har deltatt aktivt i arbeidet med oppstart og vedlikehold av nettstedet. Les mer hos www.rarelink.no.